Rev Esp Cardiol. 2012;65 Supl 3: 292

Revista Española de Cardiología

6000-287. PENETRANCIA EN RELACIÓN A LA EDAD EN PORTADORES GENÉTICOS DE MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

Inmaculada Pérez Sánchez, Antonio José Romero Puche, María Sabater Molina, Esperanza García-Molina Sáez, Iván Gómez Milanés, David López Cuenca, Francisco Ruiz Espejo y Juan Ramón Gimeno Blanes del Servicio de Análisis Clínicos y Servicio de Cardiología del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, El Palmar (Murcia).

Resumen

Introducción y objetivos: La miocardiopatía hipertrófica (MCH) ha sido considerada una enfermedad de aparición a edades tempranas. Los últimos avances en el área de la genética muestran nuevos portadores sin diagnóstico clínico. El objetivo es estudiar la penetrancia de la MCH en relación a la edad en pacientes con diferentes mutaciones en genes tales como MBPC3, MYH7 y TNNT2 para determinar si la edad del diagnóstico depende de la carga genética.

Métodos: Incluimos 195 pacientes portadores de mutaciones causales de MCH (55% hombres, edad 40 ± 16 años) de los que 64,8% tenían manifestaciones clínicas de la enfermedad. Todos ellos fueron diagnosticados en la consulta de miocardiopatías hereditarias de un hospital de referencia. 146 pacientes eran portadores de al menos una mutación en MYBPC3 (IVS23+1G > A (72), Arg891fs (37), A107fsX116 (26), A216T (11), V896M (4)), 21 eran portadores de una mutación en MYH7 (T1377M (21), D928N (4), E1348Q (8), E1356Q (4), R1382Q (4)) y 8 pacientes eran portadores de R278C en TNNT2. IVS23+1G > A, la mutación mas prevalente, se presento en 18 familias no emparentadas. Realizamos el estudio de la penetrancia relacionando la edad del diagnóstico con el gen afectado y las mutaciones más prevalentes.

Resultados: No se encontraron diferencias en la edad del diagnóstico entre las mutaciones mas prevalentes. La edad media del diagnóstico fue 46 ± 2 años para IVS23+1G > A, 44 ± 3 años (Arg891fs), 43 ± 2 años (A107fsX116), 44 ± 7 años (T1377M) y 51 ± 9 años (A216T); log rank p = 0,963. De la misma manera, no hubo diferencias en cuanto a los tres genes analizados (log rank p = 0,935). La edad media del diagnóstico para el total de la población fue 47 ± 2 años.

Conclusiones: Las mutaciones en MYBPC3 pueden considerarse una forma más benigna de la enfermedad de lo que se pensaba anteriormente. Actualmente, el diagnóstico genético revela que el fenotipo de MCH puede aparecer en edades más avanzadas, llegando casi a la penetrancia completa en la vejez.